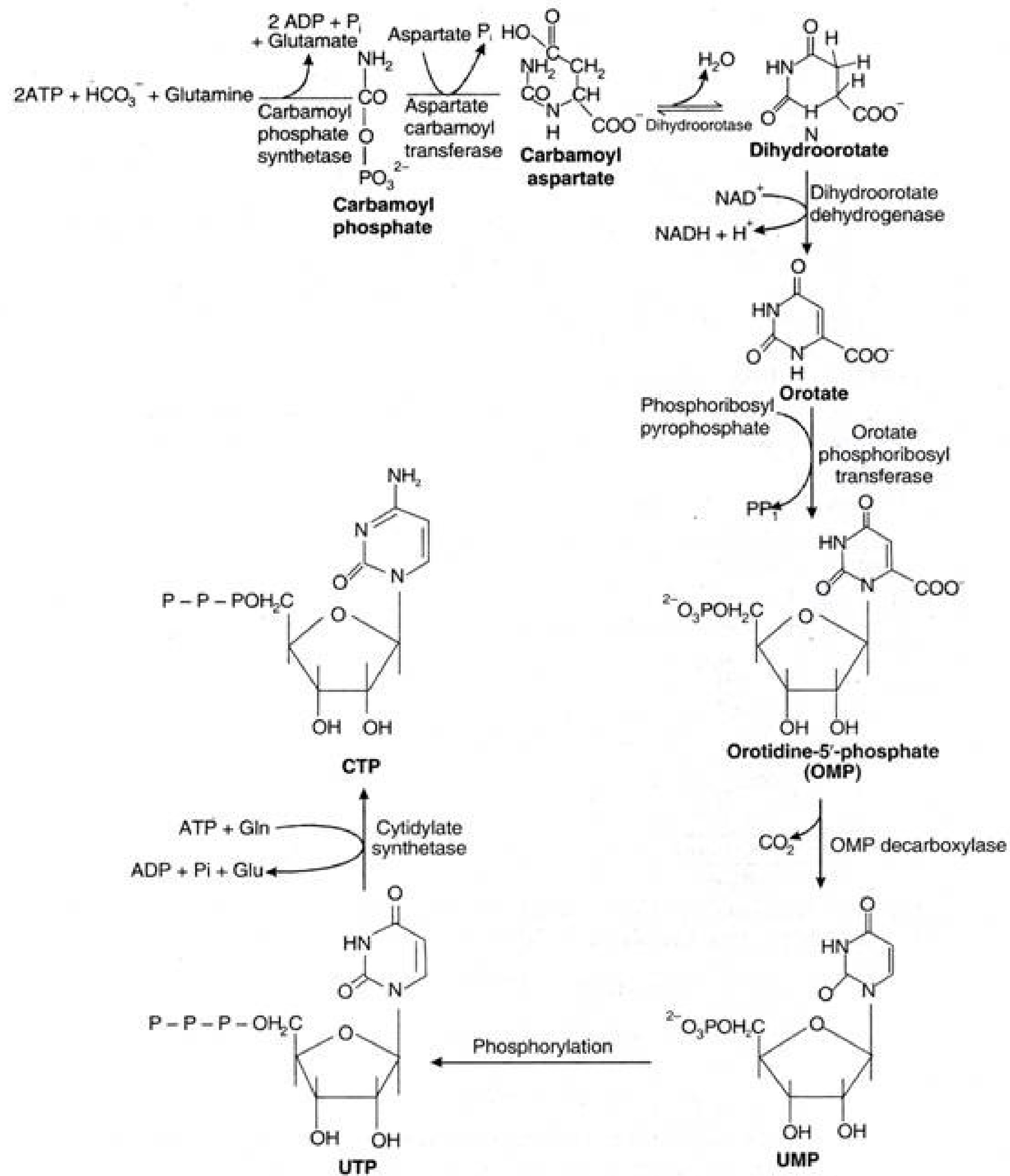
Nükleik Asitler

PRİMİDİN METABOLİZMASI

Primidin Nükleotidlerinin Biyosentezi

- **Pirimidin bazları aspartat ve karbamoil fosfat olmak üzere 2 maddeden oluşur.**
- **Pirimidin biyosentezinde 4 basamak vardır:**
  - **Karbamoil fosfat oluşması**
  - **Pirimidin halkasının oluşması**
  - **Şeker-fosfatın eklenmesi**
  - **Değişik pirimidin bazlarının oluşumu**


2ATP + HCO_3^- + Glutamine
2 ADP + P_i + Glutamate
Carbamoyl phosphate synthetase
Carbamoyl phosphate
Aspartate
P_i
Aspartate carbamoyl transferase
Carbamoyl aspartate
H_2O
Dihydroorotase
Dihydroorotate
NAD^+
NADH + H^+
Dihydroorotate dehydrogenase
Orotate
Phosphoribosyl pyrophosphate
PP_i
Orotate phosphoribosyl transferase
Orotidine-5′-phosphate (OMP)
CO_2
OMP decarboxylase
UMP
Phosphorylation
UTP
ATP + Gln
ADP + Pi + Glu
Cytidylate synthetase
CTP

Nükleik Asidlerin Yapısı

- ✓ DNA çift ipliksi molekül halindedir.
  - –Çift sarmal yapı
  - –Tamamlayıcı baz çifti
    - – Hidrojen bağı
- ✓ RNA tek iplikçik halindedir.
  - –Deoksiriboz yerine riboz içerir
  - –Timin yerine Urasil içerir

(1) Bir DNA ya da mRNA polimerleri üzerinde azotlu bazların dizisi her gen için tektir.

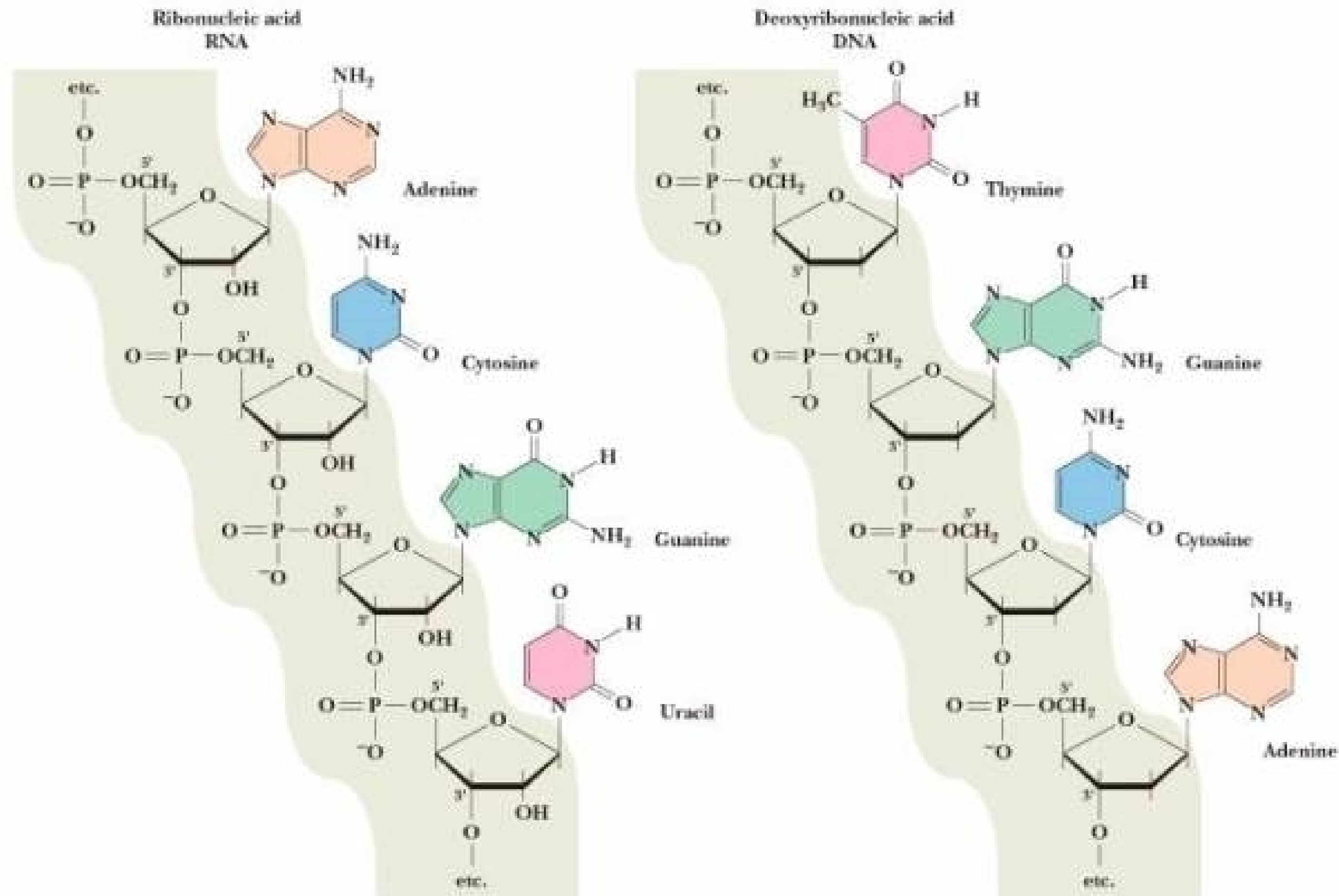
(2) Genler normal olarak 100-1000 nükleotid dizisinden oluşur.

(3) Dört DNA bazının muhtemel kombinasyon sayısı sınırlıdır.

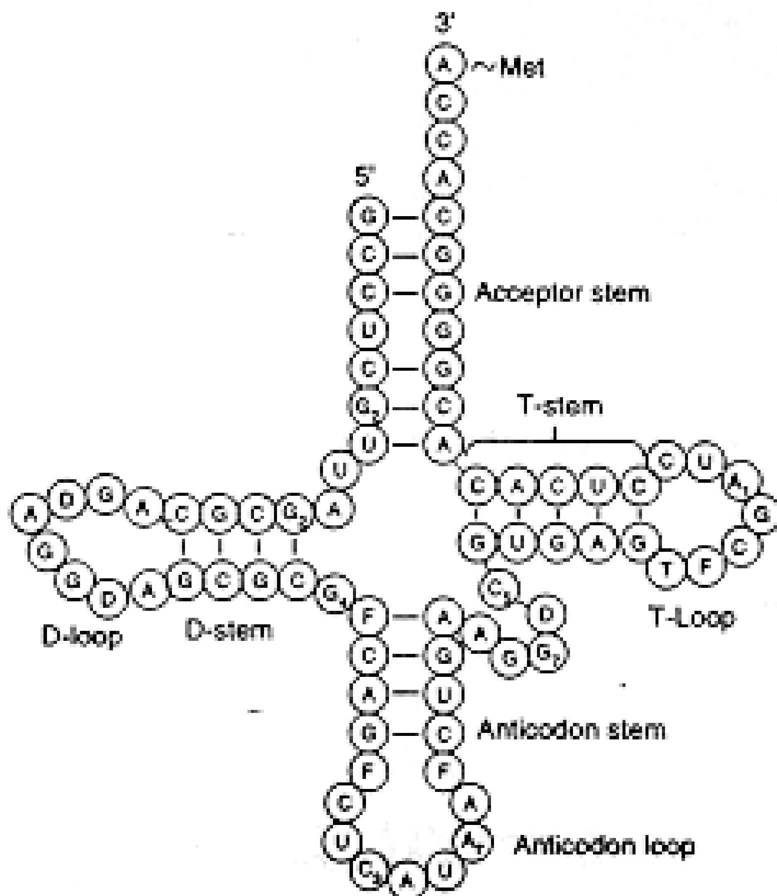
(4) Bir genin baz sırası amino asitlerin sırasını belirler.

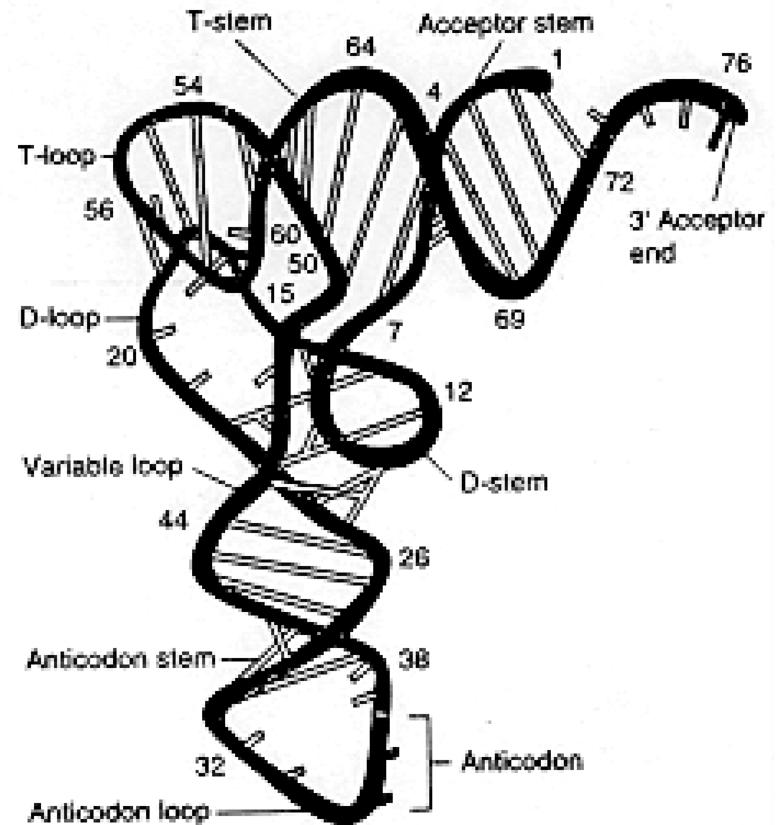
(5) Birincil yapı daha sonra üç boyutlu konformasyonu ve fonksiyonu belirler.

DNA ve RNA Primer Yapıları



Secondary structure





Tertiary structure

NÜKLEİK ASİTLERİN KLİNİK ÖNEMİ

Rekombinant DNA Teknolojisi

Revers Transkripsiyon

NÜKLEİK ASİT METABOLİZMA BOZUKLUKLARI

Pirimidin Metabolizmasının Kalıtsal Bozuklukları ve İlişkili Enzim Defektleri

Klinik Bozukluk	Kusurlu Enzim	Klinik Bozukluğun Özellikleri	Kalıtım Modeli
B-amino izobütirikasitüri	Transaminaz	Semptomlar yok, doğu ırklarında sık rastlanıyor	Otozomal resesif
Orotik asitüri, tip I	Orotot fosforibozil transferaz ve orotidilat dekarboksilaz	Orotik asit kristalürisi, gelişme kusuru ve megaloblastik anemi, immün yetmezlik. Oral üridin ile remisyon	Otozomal resesif
Orotik asitüri, tip II	Orotidilat dekarboksilaz	Orotidinüri ve orotik asitüri, megaloblastik anemi, oral üridin ile remisyon	Otozomal resesif
Ornitin transkarbamoilaz yetmezliği	Ornitin transkarbamoilaz	Protein entoleransı, hepatik ensefalopati ve ılımlı orotik asitüri	X bağlı resesif

NÜKLEİK ASİT METABOLİZMA BOZUKLUKLARI

Pürin Metabolizmasının Kalıtsal Bozuklukları ve İlişkili Enzim Defektleri

Klinik Bozukluk	Kusurlu Enzim	Klinik Bozukluğun Özellikleri	Kalıtım Modeli
Gut	PRPP sentetaz	Aşırı pürin yapımı ve atımı	X bağlı resesif
Gut	PRPP sentetaz	Aşırı pürin yapımı ve atımı	X bağlı resesif
Gut	PRPP sentetaz	Aşırı pürin yapımı ve atımı	X bağlı resesif
Gut	HGPRT	Aşırı pürin yapımı ve atımı	X bağlı resesif
Lesch-Nyhan sendrom	HGPRT	Aşırı pürin yapımı ve atımı, serebral felç	X bağlı resesif
İmmün yetmezlik	Adenozin deaminaz	Kombine (T ve B hücresi) immün yetmezlik, deoksiadenozinüri	Otozomal resesif
İmmün yetmezlik	Pürin nükleozid fosforilaz	T hücre yetmezliği, inozinüri, deoksiinozinüri, ganozinüri, deoksiganozinüri, hipoürisemi	Otozomal resesif
Böbrek taşları	Adenozin fosfo-ribozil transferaz	2,8 dihidroksi adenin böbrek taşı	Otozomal resesif
Ksantinüri	Ksantin oksidaz	Ksantin böbrek taşları	Otozomal resesif